

Вальчук М. А.<sup>1</sup>, Лукьянова А. С.<sup>1</sup>, Зотова Е. В.<sup>1</sup>, Борковска К.<sup>2</sup>,  
Пеньковска-Греля Б.<sup>2</sup>, Корольчук О. С.<sup>1</sup>, Логинский В. Е.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> ГУ «Институт патологии крови и трансфузионной медицины НАМН Украины», Львов;

<sup>2</sup> Онкологический центр — Институт им. М. Склодовской-Кюри, Варшава.

## СЛУЧАЙ СЛОЖНОЙ ТРАНСЛОКАЦИИ ХРОМОСОМ 2, 18 и 5 ПРИ ФОЛЛИКУЛЯРНОЙ ЛИМФОМЕ

**Введение.** Фолликулярная лимфома (ФЛ) — опухоль из В-клеток герминальных центров лимфоидных фолликулов с преимущественным поражением периферических лимфоузлов, реже — глубоких лимфоузлов, селезенки, в 50–60% случаев — костного мозга, изредка — экстранодальных областей (желудочно-кишечного тракта, кожи). Для ФЛ характерна транслокация t(14;18)(q32;q21). Ключевым моментом в патогенезе этой лимфомы является перенесение гена *BCL2* с хромосомы 18 на хромосому 14 (локус *IGH*). Возможны также варианты транслокации t(2;18)(p12;q21) и t(18;22)(q21;q11) с участием генов легких цепей иммуноглобулинов *IGK* и *IGL* на хромосомах 2 и 22. При ФЛ и диффузной В-крупноклеточной лимфоме изредка встречается транслокация t(5;18)(p11;q21), в которой также участвует ген *BCL2*. В данной работе описан случай сложной транслокации t(2;18;5)(p11;q21;q21) у больного с диагнозом ФЛ.

**Цель исследования** — определить состав выявленной сложной транслокации.

**Материал и методы.** Больной О., возраст — 56 лет, обратился с жалобами на общую слабость и увеличение периферических лимфатических узлов, лимфоузлов брюшной полости и печени. Были проведены общеклинические исследования; биопсия периферического лимфоузла оказалась неинформативной. Диагноз ФЛ установлен на основании результатов клинико-гематологического и инструментального обследования, гистологического и иммуногистохимического исследований повторной биопсии. Цитогенетическое исследование клеток полученного биопсийного материала было проведено по стандартной методике. При проведении метода флуоресцентной *in situ* гибридизации (FISH) использованы метки *BCL2* Break Apart, *IGK* Break Apart, а также метки к целым хромосом (WCP) 2 и 5. Все FISH-исследования проведены в лаборатории цитогенетики Онкологического центра — Института им. М. Склодовской-Кюри (Варшава, Польша). При кариотипировании анализировали 20 мета-

фазных пластинок, при FISH-исследовании — не менее 200 интерфазных ядер. При анализе и описании кариотипа руководствовались критериями *International System for Human Cytogenetic Nomenclature* — ISCN, 2009.

**Результаты.** Во всех проанализированных метафазных пластинках обнаружены изменения структуры хромосом 2, 5 и 18, что позволило предположить наличие сложной транслокации. FISH-анализ на метафазных пластинках с использованием меток к целым хромосомам 2 и 5 показал наличие фрагмента хромосомы 5 на коротком плече хромосомы 2, деривата хромосомы 5 с дополнительным материалом и фрагмента хромосомы 2 на деривате хромосомы 18. Сопоставление полученного результата с результатом анализа кариотипа позволило установить наличие транслокации t(2;18;5)(p11;q21;q21). Дополнительные FISH-исследования с использованием меток Break Apart к генам *IGK* (локус 2p11) и *BCL2* (локус 18q21) показали наличие реарранжировок указанных генов. Пациенту было проведено 5 курсов химиотерапии по схеме COP, что привело к ремиссии. В данный момент пациент находится под наблюдением.

**Выводы.** Нами описан случай сложной транслокации t(2;18;5)(p11;q21;q21). В обнаруженной перестройке принимал участие ген *BCL2* с точками разрыва, характерными для ФЛ, а партнером транслокации был ген *IGK* на хромосоме 2. Несмотря на то, что при ФЛ варианты транслокации встречаются очень редко, в некоторых случаях в активации гена *BCL2* может участвовать не только ген *IGH*, но и другие гены иммуноглобулинов. В связи с этим можно предполагать, что FISH-анализ при ФЛ может быть более информативен при использовании метки типа Break Apart, а не транслокационной метки *IGH/BCL2*. Наблюдение за результатом лечения больного может в будущем дать дополнительную информацию относительно влияния вариантной транслокации *IGK/BCL2* на прогноз.